

22q11.2欠失症候群のある人と 家族が抱える福祉制度に関する困難とニーズ ——混合研究法によるアンケート回答解析——

Welfare System Difficulties and Desired Support for Individuals with 22q11.2 Deletion Syndromes and Their Families : Analysis of Web Survey Results by Mixed Method Research

宇野 晃人¹⁾, 田中 美歩¹⁾, 高橋 優輔¹⁾, 澤井 大和¹⁾, 熊倉 陽介¹⁾, 森島 遼^{1,2)},
中島 直美^{1,3)}, 金原 明子¹⁾, 濱田 純子⁴⁾, 小川 知子⁴⁾, 田宗 秀隆^{1,5)}, 柳下 祥⁶⁾,
池亀 天平¹⁾, 榎原 英輔¹⁾, 金生 由紀子⁴⁾, 神出 誠一郎¹⁾, 笠井 清登¹⁾

Akito Uno, Miho Tanaka, Yusuke Takahashi, Yutaka Sawai, Yosuke Kumakura, Ryo Morishima,
Naomi Nakajima, Akiko Kanehara, Junko Hamada, Tomoko Ogawa, Hidetaka Tamune, Sho Yagishita,
Tempei Ikegame, Eisuke Sakakibara, Yukiko Kano, Seiichiro Jinde, Kiyoto Kasai

22q11.2欠失症候群(22q11DS)は身体・知的・精神障害を複合的に合併しうる染色体起因性症候群で指定難病である。統合失調症様の精神病症状がみられることから日本の精神科医の間で注目されつつあるが、精神科領域における国内先行研究の多くは症例報告に限られる。先天性心疾患の生涯にわたる医療の観点からの指針は存在するが、本人や家族の心理社会的な困難とニーズについては十分に明らかになっていない。22q11DSの重複障害は個人差が大きく、先天性に身体疾患をもち、学齢期からは知的障害による学習への影響、思春期以降に精神疾患を発症するなど、個人のなかでも疾患の表現型が変わりうる。このような疾患特性とライフステージに沿った生活環境の変化が重なって生じる困難に対して、定型的な支援はしばしば不十分である。本研究では福祉制度に焦点をあて、疾患の特性と制度のミスマッチから生じる困難とニーズを明らかにすることを目的とする。養育者125名を対象としたウェブアンケート調査を行い、混合研究法により、選択式回答の量的解析と、自由記述式回答の質的解析を行った。量的解析では、年少ほど療育に関する項目の選択率が高く、年長ほど就労や結婚、住居に関する項目の選択率が高いなど、年齢に応じて移り変わる困難が示された。重複障害を考慮されない困難は幼児期から

- 著者所属：1) 東京大学医学部附属病院精神神経科, Department of Neuropsychiatry, The University of Tokyo Hospital
2) 公益財団法人医療科学研究所, The Health Care Science Institute
3) 財団法人東京都医学総合研究所 社会健康医学研究センター 心の健康ユニット, Unit for Mental Health Promotion, Research Center for Social Science & Medicine, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science
4) 東京大学医学部附属病院こころの発達診療部, Department of Child Psychiatry, The University of Tokyo Hospital
5) 東京大学大学院医学系研究科神経細胞生物学分野, Department of Cellular Neurobiology, Faculty of Medicine, The University of Tokyo
6) 東京大学大学院医学系研究科疾患生命工学センター構造生理学部門, Laboratory of Structural Physiology, Center for Disease Biology and Integrative Medicine, Faculty of Medicine, The University of Tokyo

受理日：2023年1月23日

doi：10.57369/pnj.23-069

学齢期にかけて一旦選択率が下がるものの、19歳以上で再び増加していた。質的解析では、本人や家族の心理的側面や具体的なニーズなど、量的解析には含まれなかった主題が見いだされた。量的・質的解析の双方において、疾患に関する支援者の理解や知識の不足は多くの回答で指摘される点であった。22q11DSの疾患特性やそれに重なる心理社会的な困難とニーズに関する理解を土台とした、既存の制度設計にとらわれない支援が求められる。

はじめに

22q11.2欠失症候群(22q11DS)は22番染色体長腕11.2領域の欠失による染色体疾患である。先天性心疾患、口蓋形成不全、免疫不全などの身体疾患や、知的障害、統合失調症様の精神病症状、不安症、発達障害などの精神疾患を複合的に合併しうるが、表現型には個人差が大きい¹⁹⁾。有病率は2,000~6,000出生に1人とされ²⁰⁾、微小欠失症候群としては最多で、先天性心疾患の原因となる染色体起因性症候群としてはDown症に次ぐ頻度である¹⁹⁾。1994年に診断のためのfluorescence in situ hybridization(FISH)法が保険収載され、2015年には国の難病に指定された。特に身体疾患が目立たないと幼少期に診断されず、成人後に精神症状などによって診断されることもあるものの、有病率を考慮すれば未診断のまま経過している場合も多いと推測されている。およそ3人に1人で統合失調症様の精神病症状がみられる¹¹⁾ことを主な理由として国内の精神科医の間でも注目されつつあるが、精神科領域における先行研究のほとんどは診断や治療に関する症例報告に限られている^{1,3,9,18,22,27,29~31,34,36)}。

22q11DSでは身体・知的・精神の三障害がそれぞれ軽症から重症まで個人差をもって重複するため、当事者や家族が抱える生活上の困難が変化に富み、既存の定型的な支援ではしばしば不十分である³²⁾。22q11DSの身体科医療や難病医療に関する指針は存在するものの^{5,8,14,28)}、本人や家族の実生活における心理社会的な困難については十分に明らかになっていない。東京大学医学部附属病院精神神経科では2017年から22q11.2欠失症候群メンタルヘルス専門外来(以下、専門外来)を開設しており、2019年には養育者を対象としたウェブアンケート調査を行い、2021年

には統合的支援のためのガイドランスを作成した³⁵⁾。本研究では上述のアンケート調査のうち福祉制度に関連した結果について混合研究法により量的・質的解析を行い、疾患の特性と制度のミスマッチから生じる困難とニーズについて明らかにすることを目的とする。

1. 方法

1. 対象

2019年3月20日から11月8日にかけてウェブアンケート調査に回答した22q11DSのある人の主たる養育者(母または父)125名を対象とした。本調査は、22q11DSの家族会(22 HEART CLUB)³⁷⁾、全国心臓病の子どもを守る会⁴⁰⁾、その他22q11DSの医療に携わる方々の協力を得て、メールや手紙によって広報された。そのため母集団が明らかでなく、回収率を算出することはできなかった。

2. 倫理的配慮

本研究は東京大学医学部倫理委員会の承認を得た〔承認番号:2018015NI-(11)〕。承認された内容に基づき、本研究ではアンケート調査の開始前に目的・方法・任意性・個人情報保護・謝礼などを含む研究全体についての説明を読んだうえで、参加者による質問への回答をもって研究参加への同意を得たものとした。なお、参加者には謝礼として5,000円相当のプリペイドカードを贈られることが説明された。

3. 質問項目と回答方法

先行文献を参考に^{5,7,8,12)}、22q11DSのある人の養育者2名の意見を含めて調査票を作成した。調査票は10領域からなり、必須回答のパートAと任意回答のパートBに分け

られた。パート A は、1) 養育者の基本的な情報、2) 22q11DS のある人の基本的な情報、3) 養育者の健康状態や困難であった。パート B は、4) 医療との関わりについて、5) 福祉との関わりについて、6) 教育について、7) 小児期から成人期の移行にあたって生じる課題、8) きょうだいについて、9) 22q11DS を対象とした研究について、10) 養育者の生活や人生への影響についてであった。ウェブアンケート調査は匿名で、ウェブサイト上に掲載された(22q11DS)の²⁶⁾。ウェブでの回答が難しい参加者には、希望に応じて紙の調査票を郵送した。有効回答数 125 名のうち、紙の調査票で回答したのは 4 名であった。ウェブアンケート調査の詳細に関しては、当科の先行研究を参照^{25,33)}。

本研究では、上記調査のうち 22q11DS のある人と養育者の基本的な情報 (パート A の 1, 2)、福祉・生活についての困難に関する選択式回答 (パート A の 3 の一部)、福祉制度の利用にあたっての困難やニーズに関する自由記述式回答 (パート B の 5 の一部) を使用した。

4. 研究法とデータ分析

まず、回答者 (養育者) と 22q11DS のある人 (被養育者) の基本的な情報に関して、22q11DS のある人の年齢層 (~5 歳, 6~11 歳, 12~18 歳, 19 歳~) ごとに記述統計を行った。

そのうえで、本研究では量的解析と質的解析を行い、両者の結果を合わせて解釈する収斂デザインの混合研究法¹⁷⁾を用いた。

量的解析として、「22q11.2 欠失症候群をもつ人を家族として支える中で、福祉・生活について、現在 (この 1 年間)、どのような困難がありますか? 当てはまるものすべてを選んでください。どのカテゴリーにあてはまるかわからないものがあれば、「その他」の欄に記載してください」(回答数 125) という質問への選択式回答について、22q11DS のある人の年齢層ごとに各質問項目の選択率を求め、4 つの年齢層間で選択率の差が存在するかに関して Fisher の正確確率検定を行った。有意水準は $P=0.05$ とした。統計解析には IBM SPSS Statistics, version 28.0 (IBM SPSS, Armonk, NY, USA) を用いた。

質的解析として、「障害年金や障害者手帳、難病の認定などの福祉制度の利用にあたって、疾患や障害が重複していることによって生じた困難があれば、自由に記載してください」(回答数 33)、「福祉サービスにおいて、22q11.2 欠失症候群をもつ本人とその親には、どのような支援が必要

だと思いますか?」(回答数 55) という質問への自由記述式回答について、テーマ分析を行った⁶⁾。回答の内容と意味に関するコーディングを行い、それに基づいていくつかのカテゴリーに分類、命名した。信頼性を担保するため、まずランダムに抽出した全回答の 25% について専門外来を担当する精神科専門医と臨床心理士 (宇野, 田中) が独立してコーディングを行った。90% 以上の一致度を確認したうえで、残りの回答については筆頭著者がコーディングを行い、すべてのカテゴリーについて研究者間で確認した。意見が異なった点については議論しコンセンサスを得た。最終的には、専門外来にかかわる複数の経験ある精神科医、心理士、精神保健福祉士による合議を経てコーディングやカテゴリー分類、命名を確定した。質的データの管理には Microsoft Excel を用いた。

II. 結 果

1. 回答者 (養育者) と 22q11DS のある人 (被養育者) の基本的な情報

回答者は合計で 125 名、約 9 割が母親で残りは父親であった。22q11DS のある人の年齢 (~5 歳, 6~11 歳, 12~18 歳, 19 歳~) によって分けた各年齢層にはおよそ 30 名ずつ含まれた。22q11DS のある人の男女比はほぼ 1:1 であった。利用している福祉制度としては、全体で 41.6% が児童扶養手当、特別児童扶養手当、難病患者福祉手当を取得していた。手帳について、合計で 48.8% が療育手帳、29.6% が身体障害者手帳を取得しているのに比較して、精神障害者保健福祉手帳の取得率は 4.8% にとどまっていた。小児慢性特定疾病医療費助成制度は制度上の要件である 18 歳以下で 98 名中 40 名 (40.8%) が利用しており、年齢が上がるにつれて難病医療費助成制度を利用する割合が増加していた (表 1)。

22q11DS のある人の合併症に関して、すべての人が何らかの身体疾患をもっており、特に先天性心疾患 (合計で 86.4%) や耳鼻咽喉科・顔面口腔外科系疾患 (合計で 76.0%) が多くみられた。就学する 6 歳以降に知的障害や発達障害 (自閉スペクトラム症, 注意欠如・多動症, 学習障害) の割合が増加し、19 歳以降で統合失調症の割合が増加していた (表 2)。

続いて身体疾患、知的障害、精神疾患の重複状況について検討した。5 歳までは身体疾患のみが 6 割を占めているが、6~11 歳以降では身体・知的・精神の 3 領域の疾患の

表 1 回答者（養育者）と 22q11DS のある人（被養育者）の基本情報

		～5 歳 (N = 36)		6～11 歳 (N = 34)		12～18 歳 (N = 28)		19 歳～ (N = 27)		合計 (N = 125)	
		N (平均値)	% (標準 偏差)	N (平均値)	% (標準 偏差)	N (平均値)	% (標準 偏差)	N (平均値)	% (標準 偏差)	N (平均値)	% (標準 偏差)
回答者 (養育者)	年齢	38	3.9	40	5.2	47	4.3	53.4	4.8	43.8	7.5
	続柄										
	母	32	88.9	31	91.2	24	85.7	27	100.0	114	91.2
	父	4	11.1	3	8.8	4	14.3	0	0.0	11	8.8
22q11DS のある人 (被養育者)	年齢	2.9	1.5	8.5	1.8	15.0	2.1	22.4	4.4	11.3	7.7
	性別										
	男	20	55.6	16	47.1	14	50.0	13	48.1	63	50.4
	女	16	44.4	18	52.9	14	50.0	14	51.9	62	49.6
	在学中	0	0.0	34	100.0	25	89.3	8	29.6	67	53.6
世帯収入	0～599 万円	17	47.2	14	41.2	10	35.7	8	29.6	49	39.2
	600～1,199 万円	13	36.1	13	38.2	13	46.4	14	51.9	53	42.4
	1,200 万円～	6	16.7	5	14.7	5	17.9	4	14.8	20	16.0
	不明	0	0.0	2	5.9	0	0.0	1	3.7	3	2.4
利用してい る福祉制度	身体障害者手帳	10	27.8	8	23.5	9	32.1	10	37.0	37	29.6
	療育手帳	8	22.2	18	52.9	19	67.9	16	59.3	61	48.8
	精神障害者保健福 祉手帳	0	0.0	1	2.9	2	7.1	3	11.1	6	4.8
	難病医療助成制度	3	8.3	2	5.9	3	10.7	11	40.7	19	15.2
	小児慢性特定疾病 医療費助成制度	17	47.2	14	41.2	9	32.1	0	0.0	40	32.0
	障害年金	2	5.6	0	0.0	0	0.0	7	25.9	9	7.2
	障害年金以外の年 金（世帯構成員の ものを含む）	0	0.0	2	5.9	0	0.0	4	14.8	6	4.8
	失業保険	0	0.0	0	0.0	0	0.0	0	0.0	0	0.0
	児童扶養手当，特 別児童扶養手当， 難病患者福祉手当	16	44.4	18	52.9	12	42.9	6	22.2	52	41.6
	生活保護	1	2.8	0	0.0	1	3.6	0	0.0	2	1.6
	その他	1	2.8	1	2.9	2	7.1	0	0.0	4	3.2

数値は回答者（養育者）および 22q11DS のある人（被養育者）の年齢については平均値および標準偏差を、その他の項目については N 数と全体に占める割合を表す。

重複と、身体・知的の 2 領域の疾患の重複が大部分を占めるようになっていた（表 3）。

2. 量的解析

「22q11.2 欠失症候群をもつ人を家族として支える中で、福祉・生活について、現在（この 1 年間）、どのような困難がありますか？ 当てはまるものすべてを選んでください。どのカテゴリーに当てはまるかわからないものがあれば、「その他」の欄に記載してください」という選択式質問に対する、各質問項目の選択率を年齢層ごとに示した（表 4）。全体の上位 3 項目は、「#11 支援者の 22q11.2 欠失症候群に関する知識不足」（48.0%）、「#6 療育など発達

に関する支援についての情報不足」（44.0%）、「#4 三障害が重複しているにも関わらず、制度は身体障害・知的障害・精神障害と縦割りになっており、申請する際に障害が重複していることの困難を考慮に入れた評価がなされていない」（34.4%）であった。

各質問項目の選択率と年齢の関係に関して、全体で最も選択率の高かった「#11 支援者の 22q11.2 欠失症候群に関する知識不足」は、年齢層にかかわらずみられる困難であった。年齢層ごとの差がみられた質問項目としては、療育（「#8 療育など発達に関する支援の不足」「#6 療育など発達に関する支援についての情報不足」）に関連する項目が年少で多く、就労（「#16 就労についての情報不

表 2 22q11DS のある人の合併症

	～5 歳 (N = 36) %	6～11 歳 (N = 34) %	12～18 歳 (N = 28) %	19 歳～ (N = 27) %	合計 (N = 125) %
身体疾患	100	100	100	100	100
先天性心疾患	91.7	82.4	85.7	85.2	86.4
免疫系疾患・アレルギー疾患	22.2	44.1	46.4	59.3	41.6
内分泌系疾患	30.6	38.2	46.4	48.1	40.0
消化管系疾患	47.2	32.4	46.4	48.1	43.2
耳鼻咽喉科・顔面口腔外科系疾患	63.9	85.3	71.4	85.2	76.0
整形外科系疾患	38.9	35.3	53.6	51.9	44.0
その他*の身体疾患	19.4	26.5	10.7	22.2	20.0
知的障害	27.8	79.4	75.0	81.5	64.0
精神疾患	16.7	32.4	32.1	77.8	37.6
統合失調症	0.0	0.0	3.6	25.9	6.4
うつ病	0.0	0.0	0.0	3.7	0.8
双極性障害（躁うつ病）	0.0	0.0	0.0	7.4	1.6
不安障害（不安症）	0.0	0.0	17.9	33.3	11.2
パニック障害（パニック症）	0.0	0.0	0.0	7.4	1.6
強迫性障害（強迫症）	0.0	0.0	3.6	11.1	3.2
てんかん	8.3	17.6	14.3	25.9	16.0
自閉スペクトラム症（ASD・アスペルガー症候群）	0.0	8.8	17.9	14.8	9.6
注意欠如・多動症（ADHD）	0.0	11.8	10.7	7.4	7.2
反抗挑戦性障害（反抗挑戦症）	0.0	2.9	0.0	0.0	0.8
学習障害	2.8	26.5	14.3	29.6	17.6
その他*の精神神経疾患	13.9	14.7	3.6	14.8	12.0

*「その他」の回答に関して、内容を吟味したうえで適切と考えられた場合には、他項目に振り分けた。

表 3 22q11DS のある人の身体疾患、知的障害、精神疾患の重複状況

	～5 歳 (N = 36) %	6～11 歳 (N = 34) %	12～18 歳 (N = 28) %	19 歳～ (N = 27) %	合計 (N = 125) %
身体疾患 + 知的障害 + 精神疾患	8.3	58.8	53.6	77.8	47.2
身体疾患 + 知的障害	19.4	41.1	42.9	18.5	30.4
身体疾患 + 精神疾患	8.3	0.0	0.0	3.7	3.2
知的障害 + 精神疾患	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
身体疾患のみ	63.9	0.0	3.6	0.0	19.2
知的障害のみ	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
精神疾患のみ	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
該当なし	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0

足」「#18 就労先がない」「#17 就労支援についての相談員や窓口の不足」「#19 就労が長続きしない」)や結婚(「#23 結婚に関する不安」)、住まい(「#22 グループホームなどの住まいの不足」)に関連する項目が年長に多いなど、ライフステージに応じた困難の移り変わりを反映しているものと考えられた。「#20 職場の理解不足」は6～11歳と19歳～と二峰性の分布であり、詳細は未聴取であるものの、養育者と本人それぞれの職場に関する記載で

ある可能性が考えられた。「#4 三障害が重複しているにも関わらず、制度は身体障害・知的障害・精神障害と縦割りになっており、申請する際に障害が重複していることの困難を考慮に入れた評価がなされていない」は～5歳から6～11歳にかけて一旦選択率が下がるものの、12～18歳から19歳～にかけて再び増加していた。

表4 「22q11.2欠失症候群をもつ人を家族として支える中で、福祉・生活について、現在（この1年間）、どのような困難がありますか？」の各質問項目の選択率と年齢の関係

	合計 (N=125) %	～5歳 (N=36) %	6～11歳 (N=34) %	12～18歳 (N=28) %	19歳～ (N=27) %	Fisherの 正確確率 検定 (P)
#11 支援者（福祉施設の職員や行政職員など）の22q11.2欠失症候群に関する知識不足	48.0	47.1	37.1	41.4	68.0	0.066
#6 療育など発達に関する支援についての情報不足	44.0	58.8	60.0	24.1	24.0	0.003
#4 三障害（身体のこと、知的なこと、こころのこと）が重複しているにも関わらず、制度（障害者手帳や障害年金など）は身体障害・知的障害・精神障害と縦割りになっており、申請する際に障害が重複していることの困難を考慮に入れた評価がなされていない	34.4	32.4	20.0	27.6	60.0	0.007
#9 福祉サービスについての情報不足	32.8	38.2	25.7	24.1	44.0	0.308
#1 経済的な支援制度についての情報不足	31.2	44.1	25.7	17.2	40.0	0.226
#7 療育など発達に関する支援についての相談員や窓口の不足	28.8	26.5	42.9	20.7	20.0	0.282
#8 療育など発達に関する支援の不足	27.2	32.4	42.9	20.7	4.0	0.017
#12 本人の特徴・特性にあった通所先がない	24.8	20.6	20.0	20.7	36.0	0.223
#3 経済的な支援制度の不足	23.2	23.5	28.6	24.1	16.0	0.530
#16 就労についての情報不足	23.2	2.9	20.0	34.5	40.0	< 0.001
#23 結婚に関する不安	22.4	11.8	25.7	10.3	40.0	0.014
#25 本人が生命保険に加入できない	20.8	23.5	20.0	10.3	32.0	0.121
#2 経済的な支援制度についての相談員や窓口の不足	20.0	26.5	22.9	10.3	20.0	0.765
#10 福祉サービスについての相談員や窓口の不足	20.0	23.5	17.1	13.8	28.0	0.691
#15 親が疲弊して休息したいときに使える支援がない	20.0	26.5	22.9	10.3	16.0	0.444
#5 難病の認定がうけられない	17.6	14.7	14.3	10.3	32.0	0.132
#24 妊娠・出産に関する不安	14.4	8.8	20.0	6.9	20.0	0.551
#17 就労支援についての相談員や窓口の不足	12.8	0.0	14.3	17.2	20.0	0.008
#22 グループホームなどの住まいの不足	11.2	0.0	2.9	17.2	28.0	< 0.001
#14 在宅・訪問型のサービスの不足	10.4	2.9	8.6	10.3	20.0	0.080
#21 生活の手助け・支援の不足	10.4	2.9	14.3	6.9	20.0	0.200
#13 通所先があっても通所できない	9.6	8.8	11.4	3.4	12.0	0.720
#26 その他	7.2	2.9	5.7	20.7	16.0	0.088
#18 就労先がない	6.4	0.0	0.0	3.4	24.0	< 0.001
#20 職場の理解不足	4.8	0.0	5.7	0.0	8.0	0.027
#19 就労が長続きしない	2.4	0.0	0.0	0.0	12.0	0.015

合計の選択率が高い順に質問項目を並び替えている。統計学的に有意なP値は太字で示した。

3. 質的解析

「障害年金や障害者手帳、難病の認定などの福祉制度の利用にあたって、疾患や障害が重複していることによって生じた困難があれば、自由に記載してください」という自由記述式質問への回答についてのテーマ分析では、情報提

供の不足、制度利用に関する困難、心理的抵抗の3つのカテゴリーが見いだされた（表5）。情報提供の不足は「疾患概念がわかりにくい」「疾患の情報を手に入れにくい」、制度利用に関する困難は「制度が足りない、不便、わかりにくい」「縦割りで総合的な対応がなされない」「重複障害と

表5 「障害年金や障害者手帳、難病の認定などの福祉制度の利用にあたって、疾患や障害が重複していることによって生じた困難があれば、自由に記載してください」の回答のテーマ分析

カテゴリー	記載例
情報提供の不足	a. 疾患概念がわかりにくい b. 疾患の情報を手に入れにくい どの疾患がどれにあたるのかわからない。 制度や手帳の取得について教えてもらえず、自分で調べて申請した。 難病指定についての情報提供がない。
制度利用に関する困難	a. 制度が足りない、不便、わかりにくい b. 縦割りで総合的な対応がなされない c. 重複障害としての重症度が評価されない d. 支援者の知識が足りない 障害者手帳を心疾患で取得しているが、染色体異常の記載がないと該当しない。 手帳について、いつなにをすべきかわからない。 心臓と知的とその他が別々での受診で、総合的に診てもらえない。 それぞれの診断書を提出するため費用がかかる。縦割りで重複障害が考慮されない。 障害年金で、ひとりの人に起こるたくさんの病気や障害をトータルで換算してほしい。 知的障害で障害年金の受給申請中だが、それだけでは説明できない多様な困難さを伝えることが難しい。 それぞれ判断後に足し算するので軽度をたくさん抱えていても認定されない。22q11.2欠失症候群という病気で審査して欲しい。 統合失調症で認知機能が下がってしまい重度だが、心臓が軽いため難病認定を受けられない。 身体障害が無く、知的も軽度、発達障害も軽度で、手帳更新の度に継続出来ない不安がある。 22q11.2の疾病だけでは障害年金の申請が難しく、知的や精神疾患での申請が必要と言われ驚いた。 難病指定について、支援先では知識がないのか明確な返事をもらえない。 育成医療と難病指定のどちらが良いかなどを行政に尋ねるが、詳しくない職員も多く時間がかかった。 役所、保健センターの窓口職員の知識不足は常を感じる。こちらに聞かずに職員だけで調べようとして長時間待たされる。
心理的抵抗	a. 障害者として制度を使用することに抵抗がある 手帳を持つことで障害児とわかることには少し勇気が必要だった。税金控除のため会社に手帳を開示することは、家族の反対でまだできていない。 配偶者が申請しがらない。

しての重症度が評価されない」「支援者の知識が足りない」、心理的抵抗は「障害者として制度を利用することに抵抗がある」をそれぞれサブカテゴリーとして含んでいた。

「福祉サービスにおいて、22q11.2欠失症候群をもつ本人とその親には、どのような支援が必要だと思いますか？」という自由記述式質問への回答についてのテーマ分析では、情報提供、総合的な支援、専門的な知識を有した支援者、制度の充実の4つのカテゴリーが見いだされた(表6)。情報提供は「疾患に関する情報提供」「疾患に関する世間の理解」、総合的な支援は「総合的な相談窓口」、専門的知識を有した支援者は「本人、親と一緒に考える支援者」「家庭と関係機関の間に入る支援者」、制度の充実は「本人の特性に配慮した支援」「既存の支援の拡大」「重複障害に配慮した支援」「居住地による格差の是正」「親が高齢化した後の支援」「親のための支援」「前向きになれる支援」をそれぞれサブカテゴリーとして含んでいた。

III. 考 察

本研究では、ウェブアンケート調査における選択式回答の量的解析と自由記述式回答の質的解析を組み合わせることで、22q11DSのある人と家族の福祉制度に関する困難とニーズが示された。

量的解析の結果からは、年少であるほど療育に関する選択率が高く、年長であるほど就労や結婚、住居に関する選択率が高いなど、年齢に応じた困難の変化が示唆された。22q11DSでは先天性の身体疾患や知的障害に加え、思春期以降に統合失調症をはじめとする精神疾患を合併することが多い。家族の立場では精神的な問題が身体的な問題以上に対応しづらいつ感じられ、早期の精神症状の徴候や本人への説明の仕方に関する情報が求められている、という報告もある²⁾。8歳から24歳までの間に全IQが平均7点低下するともいわれ³⁹⁾、一個人のなかでも年齢とともに疾患の表現型が変化していく。例えば乳幼児期に先天性身体疾患への医療的介入や運動・言語の発達に注意が払われて

表6 「福祉サービスにおいて、22q11.2欠失症候群をもつ本人とその親には、どのような支援が必要だと思いますか？」の回答のテーマ分析

カテゴリー	記載例
情報提供	<p>a. 疾患に関する情報提供 染色体異常の専門医や遺伝子カウンセラーとのメール相談、福祉側からの情報発信。</p> <p>b. 疾患に関する世間の理解 まだまだマイナーな疾患で、認知度が低い。 この病気を多くの人に知ってもらうことで、その患者と家族により多くの情報と選択肢が与えられるといい。</p>
総合的な支援	<p>a. 総合的な相談窓口 病気を良く分かってなんでも相談できる場所。 いくつもある疾病を総合的にみてる支援。 どのような支援が受けられるのかについて、相談できるサービス。 年齢で区切らない、小児期から成人期を通した総合相談窓口。 22q11.2欠失症候群の知識があり、総合的に今後の進路についてアドバイスしてくれる支援。</p>
専門的知識を有した支援者	<p>a. 本人、親と一緒に考える支援者 成長に合わせて、親以外の第三者が支援付きの意思決定に関わり、金銭管理なども含めて安心できるといい。本人がどう生きたいかを尊重し、親と一緒に考えてくれるような福祉サービス。</p> <p>b. 家庭と関係機関の間に入る支援者 就学時の支援では、病院や病気の知識のある人に間に入ってほしい。あまり知られていない病気のため、家族の説明がうまく伝わらなかったり、過剰にとられて誤解を招くことがあった。</p>
制度の充実	<p>a. 本人の特性に配慮した支援 放課後デイサービスは助かっているが、発達障害の子たちのパニックや、知的に重い子が同じ日にいると本人が疲れることがあり、ちょうどいい居場所が難しい。 普通の知的障害や発達障害と違い、マンツーマンだとコミュニケーションを取れる人が多いため、支援学校や支援級、放課後デイサービス、グループホーム等で違いが出てしまう。普通に接してもらいたいが、普通の人のようには出来ないことを理解してくれる人や居場所が欲しい。 就労支援は高校卒業してからと決まっているが、支援学校に行かない場合、希望で就労支援などを受け入れてほしい。 学習意欲を汲んでくれる大学があったらいい。 障がい者雇用枠での一般就労やA型事業所を目指したが、対人緊張が強く合う会社がなかった。現在はB型事業所に通っているが、能力的にはもう少しいろんなことが出来ると思う。22qの精神の特性に合わせた就労支援があればいい。 社会参加や就労に向けた、段階的で親身な支援。</p> <p>b. 既存の支援の拡大 緊急時に安心して預かって貰える場所。 学校の移動支援が毎日利用できるとよい。 親の負担を減らすため、長時間看護をしてくれるサービスがほしい。1日1時間半だと負担軽減としての役割は少ない。 障害を合併しているため、親の収入に関係なく最低限の器具の支援がほしい。</p> <p>c. 重複障害に配慮した支援 易感染のため中耳炎か風邪で発熱することが多く、1ヵ月で1週間以下しか保育園に通園できない。家族や親戚で子どもをたらいまわしにせざるをえない。 心疾患を持つ子供を安心して預けられるデイサービス先が必要。</p> <p>d. 居住地による格差の是正 居住地では支援計画をほとんど自分で考えなくてはいけない。他の市町村のように支援員付きでプランを考えられるようになってほしい。 発達支援施設が近くには少なく、選べない。専門的な知識を持った人に相談して適切な療育を受けたい。 自治体にソーシャルワーカーがおらず、自分たちで全て調べなければ進まない。</p> <p>e. 親が高齢化した後の支援 親が高齢の場合、福祉手当の所得制限に配慮がほしい。 親亡き後の行き場を増やしてほしい。 親が老いていく中で、入院やレスパイトだけではなく、グループホームの様な生活ができる場所が増えてほしい。</p> <p>f. 親のための支援 親のためのペアレントトレーニングやアンガーマネジメント等。</p> <p>g. 前向きになれる支援 働きながら前向きに子供と成長していけるような環境がほしい。 親子で病気を受け入れ、共に生きていこうと前向きにおもえるような支援。</p>

いたのが、学齢期には学業や友人との関係性が重視されるようになり、思春期以降には自立、精神疾患に伴う行動、再発の懸念などが焦点になっていくなど¹⁹⁾、ライフステージに沿った生活環境の変化も関与しながら、中心的な課題

は移り変わっていく。このように年齢とともに移り変わっていく課題を支援するうえで、一人の支援者が継続してかわることが難しい既存の制度設計では十分とはいえない。特に小児期から成人期への移行に際しては、小児科か

ら身体各科・精神科への医療的なトランジションが大きな課題となっている。縦割りの制度設計のなかで、家族がコーディネーターとなり新たな支援者との間をとりもつことの負担も大きい¹⁵⁾。代表的な精神疾患である統合失調症のある人の養育者は、身体疾患としての神経疾患のある人の養育者と比べて、肉体的、経済的負担は相対的に小さいにもかかわらず、スティグマなどの社会的不寛容の影響が重なるため、後者と同様に養育の負担を重く感じていることが指摘されている⁴⁾。重複障害を特徴とする22q11DSでは身体障害と精神障害の性質を併せもつため、これらが単独で生じた場合よりもさらに重い負担を養育者に課すことは想像に難くない。

重複障害について考慮されない困難は幼児期から学齢期にかけて一旦選択率が下がるものの、19歳以上で再び増加していた。22q11DSでは身体・知的・精神の三障害がそれぞれ軽症から重症まで個人差をもって重複するため、単一の疾患を対象とした制度にあてはまりにくい。例えば、心疾患のために知的障害の支援の枠組みで体力的についていけなかったり、逆に知的障害のために身体障害の枠組みである病弱特別支援学校への入学を阻まれたりすることがある。既存の枠組みのもとで提供される定型的な支援が、重複障害をかかえている場合には必ずしもニーズに沿ったものにならないことを、支援者は知っておく必要がある¹⁶⁾。2017年・2019年に改訂された文部科学省による特別支援学校学習指導要領では「重度重複者等に関する特例」が「重複障害者等に関する教育課程の取扱い」に改められるなど、重複障害を念頭においた施策もなされつつあるが^{23,24)}、実際は現場での学校や教諭の対応に負う部分も大きい。また、22q11DSは2015年より国の難病に指定されたものの、医療費助成の支給認定にあたっては心疾患の重症度（New York Heart Association 機能分類でⅡ度以上）が要件となっており、その他の合併症に伴う困難が十分に考慮されているとはいえない。さらに、18歳の3月末を境に小児を対象とするサービスが利用できなくなり、それまでの居場所や支援者から切り離されてしまうという制度上の「18歳の壁」の存在も知られており¹⁶⁾、本研究において19歳以上の選択率が増加した理由の1つと考えられる。

量的解析と質的解析の双方において、支援者の理解や知識の不足は多くの回答者が指摘した点であった。これは22q11DSの質的研究における主要なテーマとなっており、多くの親が自分の子どもの受けるべきケアとサポートのた

めに戦わなければならないように感じていた³⁸⁾。世間における22q11DSの認知度が低いことから、疾患そのものについて説明する困難も大きい¹⁵⁾。同じく染色体起因性症候群であるDown症のある人の養育者が抱える困難やニーズ¹³⁾と比較しても、疾患の認知度の低さに伴う困難は22q11DSに特徴的である。「専門家による知識の欠如が、個人的な侮辱に感じられた」と述べた報告もあり¹⁰⁾、医師から「個人差が大きいので先のことはわからない」という説明を聞いた多くの家族が「わからない=突き放された」と感じている²¹⁾。支援者は、目の前の本人や家族が支援者の知識不足などに失望していたり、周囲に対して不信感をもたざるをえなくなっていたりする可能性を考える必要がある。そのうえで、本人や家族との対話からも学びながら、専門外の分野についても広く知ろうとする姿勢が求められる。

質的解析としてのテーマ分析では、本人や家族の心理的側面に関する内容（「制度利用への心理的抵抗」「前向きになれる支援」）や、具体的に必要とされている支援に関する内容（「総合的な窓口」「家族と関係機関の間に入る支援」「居住地による格差の是正」「親のための支援」「親が高齢化した後の支援」）など、量的解析のための質問項目には含まれなかった主題も複数見いだされた。このような困難に対応していくためには、多職種・多機関の関係性を築いたうえで既存の制度設計にとらわれない支援が望まれる。22q11DSという疾患やそれに伴う多様な困難とニーズに関する支援者一人一人の理解が、その土台になることは言うまでもない。

本研究の限界として、用いられた調査票が独自に開発されたものであり、一般的に普及しているものではない点が挙げられる。しかしながら現状では当科が国内で唯一の22q11DS専門外来であり、先駆的な研究として位置づけられるものと考えられる。また、調査票の作成過程から22q11DSのある人の養育者が参加したことは、学術研究の共同創造としての意義もあるだろう。今後改めてアンケート調査等を行う場合には、再度本研究のテーマ分析で示された多様な主題を率直に受け止めたうえで、より本人や家族の実感に近い調査票へと改訂していくことが望まれる。

おわりに

本研究では、量的解析と質的解析を組み合わせた混合研

究法によって 22q11DS のある人とその家族の福祉制度に関する困難とニーズが示された。その背景には、個人の間でも年齢とともに表現型が変わりうる疾患の特性、ライフステージに沿った生活環境の変化、制度とのミスマッチなどが複合的にかかわっていることが示唆された。22q11DS のある人とその家族の困難とニーズに対応するためには、医療的な側面に着目するだけでは不十分である。疾患やそれに伴う多様な困難とニーズに関する理解を土台とした、既存の制度設計にとられない支援が求められる。

利益相反

田宗秀隆：研究費・助成金など かなえ医薬振興財団研究助成金
その他の著者については、本論文に関連して開示すべき利益相反はない。

謝辞 本研究は JSPS 科研費 JP20H03596 の補助を得て行われた。アンケートにご協力いただいた方々、またアンケートを広報いただいた 22 HEART CLUB の方々、全国心臓病の子どもを守る会の方々、22q11DS の医療に携わる方々に心から感謝いたします。

文献

- 1) 阿部祥子, 岡田 賢, 玉上千鶴ほか：統合失調症様症状を契機として 22q11.2 deletion と診断された 1 女児例. 広島医学, 56 (2); 126-128, 2003
- 2) Alugo, T., Malone, H., Sheehan, A., et al. : Development of a 22q11DS psycho-educational programme : exploration of the views, concerns and educational needs of parents caring for children or adolescents with 22q11DS in relation to mental health issues. Child Care Health Dev, 43 (4); 527-535, 2017
- 3) Arinami, T., Ohtsuki, T., Takase, K., et al. : Screening for 22q11 deletions in a schizophrenia population. Schizophr Res, 52 (3); 167-170, 2001
- 4) Awad, A. G., Voruganti, L. N. P. : The burden of schizophrenia on caregivers : a review. Pharmacoeconomics, 26 (2); 149-162, 2008
- 5) Bassett, A. S., McDonald-McGinn, D. M., Devriendt, K., et al. : Practical guidelines for managing patients with 22q11.2 deletion syndrome. J Pediatr, 159 (2); 332-339. e1, 2011
- 6) Braun, V., Clarke, V. : Using thematic analysis in psychology. Qual Res Psychol, 3 (2); 77-101, 2006
- 7) Campbell, I. M., Sheppard, S. E., Crowley, T. B., et al. : What is new with 22q? An update from the 22q and You Center at the Children's Hospital of Philadelphia. Am J Med Genet A, 176 (10); 2058-2069, 2018
- 8) Fung, W. L. A., Butcher, N. J., Costain, G., et al. : Practical guidelines for managing adults with 22q11.2 deletion syndrome. Genet Med, 17 (8); 599-609, 2015
- 9) Furuya, K., Sasaki, Y., Takeuchi, T., et al. : Characteristics of

- 22q11.2 deletion syndrome undiagnosed until adulthood : an example suggesting the importance of psychiatric manifestations. BMJ Case Rep, 2015 ; bcr2014 208903, 2015
- 10) Goodwin, J., McCormack, L., Campbell, L. E. : "You don't know until you get there" : The positive and negative "lived" experience of parenting an adult child with 22q11.2 deletion syndrome. Health Psychol, 36 (1); 45-54, 2017
- 11) Gothelf, D., Feinstein, C., Thompson, T., et al. : Risk factors for the emergence of psychotic disorders in adolescents with 22q11.2 deletion syndrome. Am J Psychiatry, 164 (4); 663-669, 2007
- 12) Habel, A., Herriot, R., Kumararatne, D., et al. : Towards a safety net for management of 22q11.2 deletion syndrome : guidelines for our times. Eur J Pediatr, 173 (6); 757-765, 2014
- 13) Hart, K. M., Neil, N. : Down syndrome caregivers' support needs : a mixed-method participatory approach. J Intellect Disabil Res, 65 (1); 60-76, 2021
- 14) 市田露子, 赤木禎治, 池田智明ほか：成人先天性心疾患診療ガイドライン (2017 年改訂版). 2018 (https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-content/uploads/2020/02/JCS2017_ichida_h.pdf) (参照 2022-11-16)
- 15) Karas, D. J., Costain, G., Chow, E. W. C., et al. : Perceived burden and neuropsychiatric morbidities in adults with 22q11.2 deletion syndrome. J Intellect Disabil Res. 58 (2); 198-210, 2014
- 16) 熊倉陽介：身体・知的・精神の重複障害のある人のトランジション. 人生行動科学としての思春期学 (笠井清登, 岡ノ谷一夫ほか編). 東京大学出版会, 東京, p.251-265, 2020
- 17) Levitt, H. M., Bamberg, M., Creswell, J. W., et al. : Journal article reporting standards for qualitative primary, qualitative meta-analytic, and mixed methods research in psychology : the APA Publications and Communications Board task force report. Am Psychol, 73 (1); 26-46, 2018
- 18) 松山光一, 金原信久, 花岡晋平：精神科救急医療施設への入院後, 治療抵抗性統合失調症の可能性を検討するなかで, 先天性心疾患の既往が手がかりとなり, 22q11.2 欠失症候群と診断された 1 例—精神科救急単科病院, 臨床現場からの報告—. 精神神経誌, 124 (4); 233-238, 2022
- 19) McDonald-McGinn, D. M., Sullivan, K. E., Marino, B., et al. : 22q11.2 deletion syndrome. Nat Rev Dis Primers, 1 ; 15071, 2015
- 20) McDonald-McGinn, D. M. : 22q11.2 deletion syndrome : a tiny piece leading to a big picture. Am J Med Genet A, 176 (10); 2055-2057, 2018
- 21) 三ツ井幸子：医療を必要とする子供の家族の立場から. 人生行動科学としての思春期学 (笠井清登, 岡ノ谷一夫ほか編). 東京大学出版会, 東京, p.287-298, 2020
- 22) 門家千穂, 氏家 寛, 和気洋介ほか：統合失調症様症状を呈した 22q11.2 欠失症候群の 1 例. 精神医学, 46 (2); 187-190, 2004
- 23) 文部科学省：特別支援学校 幼稚部教育要領 小学部・中学部学習指導要領. 2017 (https://www.mext.go.jp/content/20200407-mxt_tokubetu01-100002983_1.pdf) (参照 2022-11-16)
- 24) 文部科学省：特別支援学校 高等部学習指導要領. 2019 (https://www.mext.go.jp/content/20200619-mxt_tokubetu01-100002983_1.pdf) (参照 2022-11-16)

- 25) Morishima, R., Kumakura, Y., Usami, S., et al. : Medical, welfare, and educational challenges and psychological distress in parents caring for an individual with 22q11.2 deletion syndrome : A cross-sectional survey in Japan. *Am J Med Genet A*, 188 (1) ; 37-45, 2022
- 26) 22q-pedia (<https://22q-pedia.net/>) (参照 2022-11-16)
- 27) Ohi, K., Hashimoto, R., Yamamori, H., et al. : How to diagnose the 22q11.2 deletion syndrome in patients with schizophrenia : a case report. *Ann Gen Psychiatry*, 12 (1) ; 29, 2013
- 28) 小野 博 : 22q11.2 欠失症候群. 指定難病ペディア 2019 (水澤英洋, 五十嵐 隆ほか監, 日本医師会生涯教育シリーズ). 診断と治療社, 東京, p.301, 2019
- 29) Sugama, S., Namihira, T., Matsuoka, R., et al. : Psychiatric inpatients and chromosome deletions within 22q11.2. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 67 (6) ; 803-806, 1999
- 30) 竹本幸司, 松浦健治, 徳田桐子ほか : 副甲状腺機能低下症の治療により統合失調症様症状が改善した 22q11.2 欠失症候群の 1 例. *日本小児科学会雑誌*, 113 (8) ; 1245-1246, 2009
- 31) 田宗秀隆, 西村文親, 越山太輔ほか : 先天奇形および神経発達障害を有しつつも, 成人後に幻聴が出現するまで未診断で経過した 22q11.2 欠失症候群の 1 例. *精神経誌*, 119 (1) ; 9-16, 2017
- 32) 田宗秀隆, 越膳航平, 熊倉陽介 : 22q11.2 欠失症候群—精神・身体・知的の 3 障害の統合的支援—. *医学のあゆみ*, 261 (10) ; 981-987, 2017
- 33) Tamune, H., Kumakura, Y., Morishima, R., et al. : Toward co-production of research in 22q11.2 deletion syndrome : Research needs from the caregiver's perspective. *Psychiatry Clin Neurosci*, 74 (11) ; 626-627, 2020
- 34) Tastuzawa, Y., Sekikawa, K., Suda, T., et al. : An interictal schizophrenia-like psychosis in an adult patient with 22q11.2 deletion syndrome. *Epilepsy Behav Case Rep*, 3 ; 36-38, 2015
- 35) 東京大学医学部附属病院精神神経科 : 22q11.2 欠失症候群のある人とその家族の統合的支援のためのガイドランス (Ver1.1). 2021 (https://22q-pedia.net/wp/wp-content/uploads/2021/06/Guidance1_1_20220111.pdf) (参照 2022-11-16)
- 36) Toyosima, M., Maekawa, M., Toyota, T., et al. : Schizophrenia with the 22q11.2 deletion and additional genetic defects : case history. *Br J Psychiatry*, 199 (3) ; 245-246, 2011
- 37) 22 HEART CLUB (<http://22hc.com/>) (参照 2022-11-16)
- 38) Vo, O. K., McNeill, A., Vogt, K. S. : The psychosocial impact of 22q11 deletion syndrome on patients and families : a systematic review. *Am J Med Genet A*. 176 (10) ; 2215-2225, 2018
- 39) Vorstman, J. A. S., Breetvelt, E. J., Duijff, S. N., et al. : Cognitive decline preceding the onset of psychosis in patients with 22q11.2 deletion syndrome. *JAMA Psychiatry*, 72 (4) ; 377-385, 2015
- 40) 全国心臓病の子どもを守る会 (<https://www.heart-mamoru.jp/>) (参照 2022-11-16)

Welfare System Difficulties and Desired Support for Individuals with 22q11.2 Deletion Syndromes and Their Families : Analysis of Web Survey Results by Mixed Method Research

Akito UNO¹⁾, Miho TANAKA¹⁾, Yusuke TAKAHASHI¹⁾, Yutaka SAWAI¹⁾, Yosuke KUMAKURA¹⁾,
Ryo MORISHIMA^{1,2)}, Naomi NAKAJIMA^{1,3)}, Akiko KANEHARA¹⁾, Junko HAMADA⁴⁾,
Tomoko OGAWA⁴⁾, Hidetaka TAMUNE^{1,5)}, Sho YAGISHITA⁶⁾, Tempei Ikegame¹⁾,
Eisuke SAKAKIBARA¹⁾, Yukiko KANO⁴⁾, Seiichiro JINDE¹⁾, Kiyoto KASAI¹⁾

- 1) Department of Neuropsychiatry, The University of Tokyo Hospital
- 2) The Health Care Science Institute
- 3) Unit for Mental Health Promotion, Research Center for Social Science & Medicine, Tokyo Metropolitan Institute of Medical Science
- 4) Department of Child Psychiatry, The University of Tokyo Hospital
- 5) Department of Cellular Neurobiology, Faculty of Medicine, The University of Tokyo
- 6) Laboratory of Structural Physiology, Center for Disease Biology and Integrative Medicine, Faculty of Medicine, The University of Tokyo

The 22q11.2 deletion syndrome (22q11DS) is a chromosomal disorder designated as an

incurable disease that can be complicated by physical, intellectual, and psychiatric disorders. This syndrome is becoming especially well known among Japanese psychiatrists because it may cause schizophrenia-like psychotic symptoms. Most previous studies in the field have been limited to case reports focusing on diagnosis and treatment. Although guidelines do exist from the perspective of lifelong medical care for congenital heart disease, the psychosocial difficulties of individuals and their families have not been fully understood. The syndrome is highly heterogeneous, and the phenotype within individuals may change with age, including congenital physical disease, intellectual disability affecting learning during the school years, and development of mental disorders after puberty. The combination of multimorbidity characteristics and changes to the living environment during life stages creates multilayered difficulties. However, routine support in divided social systems is often inadequate. While focusing on the welfare system, the present study aims to clarify difficulties and identify necessary support required due to the mismatch between disease traits and social systems. The method used was a web-based survey of 125 caregivers. A mixed research method was adopted to conduct quantitative analysis of the selected responses and qualitative analysis of the open-ended responses. The quantitative analysis showed that the diversity of difficulties changed with age : younger individuals tended to have difficulties related to medical care and education, and older individuals tended to have difficulties related to employment, marriage, and housing. The lack of consideration for overlapping disabilities decreased from early childhood to school age but increased again at age 19 and above. In the qualitative analysis, several themes were identified that were not included in the quantitative analysis, such as the psychological aspects of the individual and family and the specific support required. In both quantitative and qualitative analyses, lack of knowledge and understanding of the disease by professionals was a point raised by many respondents. Evidently, a need exists for flexible support that is not bound by existing institutional design and is based on understanding of the disease and the diverse difficulties and needs associated with it.

Authors' abstract

Keywords 22q11.2 deletion syndrome, multimorbidity, welfare system, quantitative analysis, qualitative analysis